



**Nombre del Alumno:** *Juan Manuel Jiménez Alvarez.*

**Nombre del tema:** *Patologías más raras del adolescente.*

**Nombre de la Materia:** *Enfermería del niño y adolescente.*

**Nombre del profesor:** *Sandra yazmin ruiz flores.*

**Nombre de la Licenciatura:** *Enfermería.*

**Cuatrimestre:** *5°*

**Parcial:** *3°*

## Patologías más raras del adolescente.

### 1. Esclerodermia

**Concepto:** Es un grupo de enfermedades autoinmunes crónicas que provocan endurecimiento y engrosamiento de la piel y otros órganos debido a una producción excesiva de colágeno.

**Edad más afectada:** Depende del tipo:

- **Esclerodermia localizada:** Más frecuente en niños y adolescentes.
- **Esclerodermia sistémica:** Ocurre principalmente en adultos de 30 a 50 años.

**Factores de riesgo:**

- Predisposición genética e infecciones virales
- Exposición a ciertos químicos (sílice, solventes orgánicos)

**Cuadro clínico:**

- Endurecimiento y engrosamiento de la piel (especialmente en manos y cara)
- Fenómeno de Raynaud (dedos pálidos y fríos con cambios de color)
- Dolor articular y muscular, dificultad para respirar (si afecta los pulmones)
- Problemas digestivos como reflujo gastroesofágico



### 2. Síndrome de Apert

**Concepto:** Es un trastorno genético raro caracterizado por la fusión prematura de los huesos del cráneo (craneosinostosis), lo que afecta la forma de la cabeza y la cara. También se asocia con la sindactilia (fusión de dedos de manos y pies).

**Edad más afectada:** Desde el nacimiento (es una condición congénita).

**Factores de riesgo:** Mutaciones en el gen FGFR2 y edad paterna avanzada

**Cuadro clínico:**

- Deformidades craneales (cráneo alargado y cara aplanada) y fusión de dedos (manos en "mitón")
- Regreso al desarrollo, problemas respiratorios y auditivos, dificultades en la alimentación y habla

### 3. Osteogénesis Imperfecta (OI)

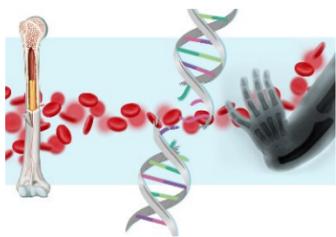
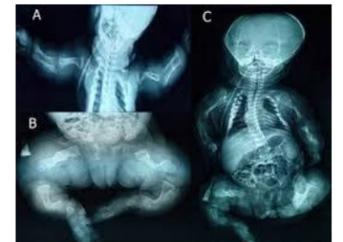
**Concepto:** Enfermedad genética que afecta la producción de colágeno tipo I, lo que causa fragilidad ósea extrema y fracturas frecuentes con mínimo trauma.

**Edad más afectada:** Desde el nacimiento, aunque la gravedad varía según el tipo.

**Factores de riesgo:** Mutaciones en los genes COL1A1 - COL1A2 y herencia autosómica dominante en la mayoría de los casos.

**Cuadro clínico:**

- Fracturas frecuentes, huesos deformes o curvados
- Estatura baja, dientes frágiles (dentinogénesis imperfecta)
- Escleras azuladas y problemas auditivos en la adultez



### 4. Anemia de Fanconi

**Concepto:** Es un trastorno genético raro que afecta la reparación del ADN, provocando fallos en la médula ósea y predisposición al cáncer.

**Edad más afectada:** Infancia (entre 5 y 10 años suelen aparecer los primeros síntomas).

**Factores de riesgo:** Mutaciones en genes relacionados con la reparación del ADN ( FANCA, FANCC, FANCG, etc. ) y herencia autosómica recesiva o ligada al X

**Cuadro clínico:**

- Anemia progresiva y pancitopenia (disminución de glóbulos rojos, blancos y plaquetas)
- Malformaciones congénitas (dedos extras, talla baja) y mayor riesgo de leucemia y tumores sólidos
- Alteraciones en la pigmentación de la piel y problemas renales y cardíacos

### 5. Síndrome de Joubert

**Concepto:** Es un trastorno neurológico raro que afecta el desarrollo del cerebelo y el tronco encefálico, provocando problemas de coordinación y control motor.

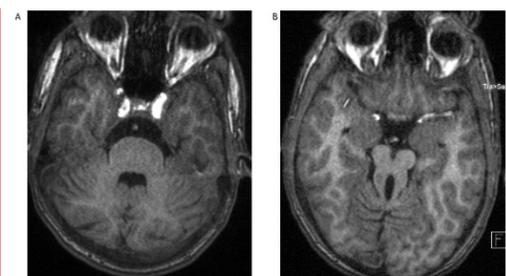
**Edad más afectada:** Se manifiesta en la infancia, generalmente antes del primer año de vida.

**Factores de riesgo:**

- Mutaciones en genes responsables del desarrollo del cerebelo ( AHII, CEP290, TMEM67, etc. )
- Herencia autosómica recesiva

**Cuadro clínico:**

- Hipotonía (disminución del tono muscular) y movimientos oculares anormales (nistagmo, estrabismo)
- Dificultad para coordinar movimientos
- Retraso en el desarrollo motor y cognitivo
- Problemas respiratorios intermitentes en recién nacidos



## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- Antología universidad del sureste.
- <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000429.htm>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/scleroderma/symptoms-causes/syc-20351952>
- <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001581.htm>
- <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001573.htm>
- <https://orthoinfo.aaos.org/en/diseases--conditions/osteogenesis-imperfecta>
- <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000334.htm>
- [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=SI139-76322021000200015](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=SI139-76322021000200015)